

Pubblicati su Muscle & Nerve i risultati del trial di fase 2b con Translarna™

I risultati supportano il beneficio nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne causata da mutazione nonsense.

SOUTH PLAINFIELD, N.J., 27 Oct. 2014 /PRNewswire/ -- PTC Therapeutics, Inc. (NASDAQ: PTCT) ha annunciato oggi la pubblicazione dei dati e delle relative analisi che forniscono un forte supporto alla conclusione che Translarna™ (ataluren) è stato attivo e ha mostrato miglioramenti clinicamente significativi nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne causata da mutazione nonsense (nmDMD) trattati con la molecola. I risultati sono stati pubblicati sul numero di ottobre di *Muscle & Nerve*. Translarna ha ricevuto l'autorizzazione all'immissione in commercio nell'Unione Europea nell'agosto 2014 per il trattamento dei pazienti nmDMD deambulanti di età uguale o superiore ai 5 anni.

I dati hanno dimostrato che, dal valore basale alla settimana 48 i pazienti nmDMD trattati con Translarna (40 mg/kg/die somministrato in 3 dosi) hanno avuto un beneficio di 31,3 metri nel 6MWT rispetto ai pazienti nel gruppo placebo (post hoc $p=0,056$). Sebbene si fosse ottenuto l'effetto del trattamento voluto, i risultati non hanno raggiunto la significatività statistica con il p value $< />=0.05$, a causa di una variabilità più alta del previsto all'interno di una popolazione eterogenea di pazienti.

In un'analisi retrospettiva, i pazienti più severamente affetti dalla patologia, il cui valore del 6MWT basale era inferiore ai 350 metri, e che erano in trattamento con Translarna, hanno mostrato un beneficio di 68,2 metri rispetto al gruppo trattato con placebo (p nominale = 0,0053). In base all'analisi del tempo necessario ad osservare un peggioramento del 10% nel 6MWT, i pazienti che hanno ricevuto Translarna hanno anche mostrato un tasso di declino più lento della capacità di deambulazione.

Inoltre, in base ad un'analisi retrospettiva, i pazienti che hanno ricevuto il trattamento hanno anche mostrato un trend migliore nei test funzionali a tempo di salita e discesa delle scale, così come in altri endpoint secondari di funzione fisica. I risultati relativi alla sicurezza hanno mostrato che Translarna è stato generalmente ben tollerato. Gli eventi avversi seri sono stati infrequenti, e nessuno è stato considerato come dovuto al trattamento con Translarna. Le reazioni avverse più frequenti alla dose raccomandata sono state nausea, vomito e mal di testa.

Generalmente queste reazioni avverse non hanno richiesto un intervento medico, e nessuno dei pazienti ha interrotto il trattamento con Translarna a causa di qualsiasi reazione avversa.

La Professoressa Kate Bushby, M.D., dell' Istituto di genetica medica dell' Università di Newcastle, ha affermato: “prolungare la funzionalità deambulatoria produce una miriade di benefici che sono essenziali e importanti per i ragazzi che vivono con la DMD e consente ai ragazzi un periodo più lungo di autosufficienza. Durante una sperimentazione di un anno, un aumento sostanziale della forza muscolare e della funzionalità dovuto ad una terapia di recupero della distrofina come quella con Translarna, non sono generalmente previsti, essendo piuttosto lo scopo reale quello di dimostrare la capacità di stabilizzare o rallentare il declino della funzionalità muscolare. Translarna offre ai pazienti una promessa reale di trattamento che si rivolge alla causa sottostante a questa rara patologia genetica”.

Robert Spiegel, M.D., FACP, Chief Medical Officer di PTC Therapeutics ha dichiarato: “I risultati presentati in questa pubblicazione mostrano che i pazienti trattati con Translarna mostrano un trend clinicamente significativo rispetto a tutti i gruppi di pazienti, come misurato dal test del cammino dei 6 minuti. I risultati mostrano anche che Translarna ha mostrato un effetto ancora più pronunciato in quei pazienti in cui la capacità di camminare sta peggiorando rapidamente. La cosa importante è che i risultati osservati nel test del cammino dei 6 minuti sono stati anche supportati dal trend positivo di alcuni altri importanti endpoint secondari che sono stati misurati durante il corso del trial”.

Ha affermato Stuart W. Peltz, Ph.D., Chief Executive Officer di PTC Therapeutics: “Siamo felici dei risultati ottenuti in questo studio, che insieme al lavoro fatto nel definire e comprendere la storia naturale della DMD utilizzando il test del cammino dei 6 minuti, ci rendono fortemente fiduciosi del fatto che il nostro studio di conferma ACT DMD è sia ben disegnato, che dotato della potenza necessaria per avere successo. Siamo impazienti di avere i risultati del trial di fase 3 nel 2015 e continuiamo a rimanere impegnati per rendere Translarna disponibile a tutti i pazienti che possono beneficiarne”.

Traduzione a cura dell'Ufficio scientifico di Parent Project Onlus